

Zespół Renpenninga

Kod Orpha: 3242 Kod OMIM: 309500

Opis choroby *

Definicja

Zespół Renpenninga jest zespołem niepełnosprawności intelektualnej, sprzężonym z chromosomem X (XLMR). Charakteryzuje się niepełnosprawnością intelektualną, mikrocefalią, szczupłą sylwetką oraz umiarkowanie niskim wzrostem.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

X-linked intellectual disability due to PQBP1 mutations

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X spowodowana mutacjami PQBP1

Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X, typu Renpenninga
X-linked intellectual disability, Renpenning type

Kod ORPHA

3242

Kod OMIM

309500

Kod ICD10

Q87.5

Kod ICD11

LD90.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl